



Ελληνική
Παιδονευρολογική
Εταιρεία

Παιδο νευρολογικό Συνέδριο 2023

ΒΙΒΛΙΟ ΠΕΡΙΛΗΨΕΩΝ

10-12
Μαρτίου
2023

Ξενοδοχείο
Macedonia Palace
Θεσσαλονίκη

Εταιρεία Οργάνωσης
Συνεδρίου:



CONVIN A.E.
Κώστα Βάρναλη 29
15233, Χαλάνδρι, Αθήνα
210 68 33 600
www.convin.gr



ΠΑ01: ΔΕΔΟΜΕΝΑ ΑΠΟ ΤΗΝ ΠΑΡΑΚΟΛΟΥΘΗΣΗ ΑΣΘΕΝΩΝ ΜΕ ΑΤΥΠΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ RETT

Διονυσία Γκούγκα¹, Γαλήνη Κυριακάκη¹, Χρυσάνθη Τσιμακίδη¹, Μαρία Γόντικα¹, Θεοφάνης Πράπτος¹, Αναστασία Αγγελουπούλου¹, Ευάγγελος Παρασκευουλάκος¹, Αντιγόνη Παπαβασιλείου¹, Χαράλαμπος Κότσαλης¹

¹Νευρολογική Κλινική, Γ. Ν. Παιδων Πεντέλης, Π. Πεντέλη

ΕΙΣΑΓΩΓΗ:

Το άτυπο σύνδρομο Rett (σ. Rett - like) περιλαμβάνει κλινικές εκδηλώσεις, που διαφοροποιούνται από τις τυπικές του σ.Rett και αποδίδεται σε διαρκώς αυξανόμενο αριθμό γονιδιακών μεταλλάξεων.

ΣΚΟΠΟΣ:

Η καταγραφή των κλινικών χαρακτηριστικών των ασθενών με Rett-like σύνδρομο.

ΜΕΘΟΔΟΣ:

Περιγράφονται 12 περιπτώσεις ασθενών, που παρακολουθούνται από την κλινική μας. Επτά παρουσιάζουν μετάλλαξη στο CDKL5 γονίδιο, δύο στο FOXP1, ένας στο GABBR2, ένας στο MAST3 και ένας στο STXBP1 γονίδιο.

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ:

Οι ασθενείς με μετάλλαξη στο CDKL5 γονίδιο είναι κορίτσια και εμφάνισαν επιληψία σε ηλικία κάτω των 6 μηνών. Η επιληπτική εγκεφαλοπάθεια εγκαταστάθηκε άμεσα με ψυχοκινητική καθυστέρηση και μικροκεφαλία. Κανένα από τα παιδιά δεν κατάφερε να βαδίσει ή να αναπτύξει ομιλία. Όλα εμφανίζουν διαταραχές σίτισης και τυπικό αναπνευστικό πρότυπο.

Στους 2 ασθενείς με μετάλλαξη στο FOXP1, αρχικό κλινικό σημείο ήταν η ψυχοκινητική καθυστέρηση και η μικροκεφαλία. Το κορίτσι εμφάνισε επιληπτικές κρίσεις σε ηλικία 16 μηνών έως 5 ετών. Το αγόρι εμφάνισε κρίσεις σε ηλικία 5 ετών. Και οι δύο δεν ορθοστάτησαν, δεν μίλησαν και εμφανίζουν στερεοτυπίες και διαταραχές σίτισης, χωρίς αναπνευστικές δυσκολίες.

Η ασθενής με μετάλλαξη στο GABBR2, εμφάνισε υποτονία πριν τους 6 μήνες και ευρήματα στο ΗΕΓ, χωρίς όμως επιληπτικές κρίσεις. Βαδίζει σε ευρεία βάση, δεν έχει λόγο και κάνει στερεοτυπίες.

Το κορίτσι με μετάλλαξη στο MAST3, εξετάστηκε λόγω ψυχοκινητικής καθυστέρησης σε ηλικία 6 μηνών.

Από τα 2,5 έτη παρουσιάζει επιληπτικές κρίσεις. Δεν βαδίζει, δεν έχει λόγο, κάνει στερεοτυπίες, υπέρπνοιες και δυσκολεύεται στη σίτιση

Ο ασθενής με μετάλλαξη στο STXBP1, προσήλθε με σ. West, σε ηλικία 11 μηνών. Εμφάνισε μικροκεφαλία, στερεοτυπίες, υπέρπνοιες και αυτιστικού τύπου συμπεριφορά. Κατάφερε να περπατήσει και σε ηλικία 4 ετών ελέγχθηκαν οι επιληπτικές κρίσεις.

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑ:

Οι ασθενείς με σ.Rett-like εμφανίζουν πολλές ομοιότητες με το σ.Rett και σε μεγάλο βαθμό χρήζουν κοινής παρακολούθησης. Οι διαφοροποιήσεις ως προς την αντιμετώπισή τους, όμως, δεν θα πρέπει να παραβλέπονται.

ΠΑ02: Ο ΡΟΛΟΣ ΤΗΣ ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ ΣΤΗΝ ΨΥΧΙΚΗ ΥΓΕΙΑ ΤΩΝ ΠΑΙΔΙΩΝ ΜΕ ΝΕΥΡΟΑΝΑΠΤΥΞΙΑΚΕΣ ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ, ΟΠΩΣ ΑΥΤΙΣΜΟΣ, ΔΕΠΥ

Μαριάννα Σταυροπούλου¹, Μαρία Τσιλιγγίρη², Αλεξάνδρα Χριστάρα-Παπαδοπούλου³, Ιωάννης Ξυνιάς⁴
¹Διδακτορική φοιτήτρια, PhDc, MSc, NDT, PNF, Dip. Acupuncture, Φυσικοθεραπεύτρια, ακαδημαϊκή υπότροφος του τμήματος φυσικοθεραπείας του Διεθνούς Πανεπιστημίου Ελλάδος.

Τριμελής επιτροπή:

²PhD, Παιδίατρος, καθηγήτρια του τμήματος φυσικοθεραπείας του Διεθνούς Πανεπιστημίου Ελλάδος (αφυπηρητήσασα)

³PhD, Φυσικοθεραπεύτρια, καθηγήτρια του τμήματος φυσικοθεραπείας και διευθύντρια του μεταπτυχιακού προγράμματος παιδιατρική φυσικοθεραπεία του Διεθνούς Πανεπιστημίου Ελλάδος.

⁴PhD, Αναπληρωτής Καθηγητής Παιδιατρικής Γαστρεντερολογίας, Γ' Παιδιατρικό Τμήμα, Ιπποκράτειο Νοσοκομείο, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης

ΕΙΣΑΓΩΓΗ:

Η εν λόγω εργασία εμπίπτει στο ευρύτερο πεδίο των επιστημών υγείας και συγκεκριμένα στον τομέα της φυσικοθεραπείας.

ΣΚΟΠΟΣ:

Είναι η αποσαφήνιση της επίδρασης της φυσικοθεραπευτικής παρέμβασης στην ψυχική υγεία των παιδιών με νευροαναπτυξιακές διαταραχές και ιδιαίτερα ο ρόλος της στη διαχείριση του άγχους, στη βελτίωση της διάθεσης, της κοινωνικής προσαρμοστικότητας και της ψυχοσυναισθηματικής κατάστασης.

ΔΕΙΓΜΑ:

Ο πληθυσμός της μελέτης περιλαμβάνει παιδιά και εφήβους ηλικίας 6-18 ετών, που παρακολουθούνται στο παιδοψυχιατρικό τμήμα του Ιπποκράτειου Νοσοκομείου Θεσσαλονίκης και εκεί διεξήχθη και η παρέμβαση.

ΜΕΘΟΔΟΣ:

117 γονείς παιδιών με αυτισμό και ΔΕΠΥ συμπλήρωσαν ειδικό ερωτηματολόγιο που αφορά την αξιολόγηση ψυχικής κατάστασης (Dass-21) αυτισμού («The Childhood Autism Spectrum Test CAST) και ΔΕΠΥ αντίστοιχα (Ερωτηματολόγιο για γονείς για παιδιά με ΔΕΠΥ). Συγκεκριμένα, 64 άτομα ακολούθησαν την παρέμβαση (10 συνεδρίες) με τη χρήση της φυσικοθεραπείας, ενώ τα υπόλοιπα 53 αποτέλεσαν την ομάδα ελέγχου που δεν παρακολούθησαν φυσικοθεραπείες.

ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΟ ΠΡΩΤΟΚΟΛΛΟ:

Αναπνευστική φυσικοθεραπεία – διαφραγματική αναπνοή, ωτική νευροτροποποίηση, άσκηση χαλάρωσης Jacobs, θέσεις χαλάρωσης, πιεσοθεραπεία.

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ:

Τα παιδιά πριν την παρέμβαση φαίνεται να παρουσιάζουν υψηλό επίπεδο εμφάνισης συμπεριφορών στο φάσμα του αυτισμού και υψηλό επίπεδο έλλειψης προσοχής, υπερκινητικότητας και παρορμητικότητας. Ακόμη, άνω του μετρίου βρίσκεται το επίπεδο στρες, άγχους και κατάθλιψης που βιώνουν οι συμμετέχοντες. Μετά την παρέμβαση, φαίνεται πως τα παιδιά πάλι σε υψηλό επίπεδο παρουσίασαν συμπεριφορές που συνδέονται με τον αυτισμό, την έλλειψη προσοχής και την παρορμητικότητα, αλλά σε μικρότερο βαθμό συγκριτικά με πριν την παρέμβαση. Επιπροσθέτως, το επίπεδο στρες τους τοποθετήθηκε λίγο άνω του μετρίου, ενώ κάτω του μετρίου κατατάσσεται το επίπεδο άγχους και διαταραχή διάθεσης.

ΠΑ03: Η ΑΝΑΛΥΣΗ ΤΩΝ ΟΡΓΑΝΙΚΩΝ ΟΞΕΩΝ ΟΥΡΩΝ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΜΕ ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΚΗ ΣΥΝΔΡΟΜΗ: 15 ΧΡΟΝΙΑ ΚΛΙΝΙΚΟΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΗΣ ΕΜΠΕΙΡΙΑΣ

Ευσταθία Παραμέρα¹, Ευάγγελος Παπακωνσταντίνου¹, Γεώργιος Βάρτζελος², Πελαγία Βοργιά³, Κωνσταντίνος Βούδρης², Σπυρίδων Βουτουφιανάκης⁴, Άρτεμις Γκίκα⁵, Όλγα Γραφάκου⁶, Ευρυδίκη Δρογκάρη⁷, Αδαμάντιος Κατερέλος⁸, Μαρίνα Κατσαλούλη⁹, Ευσταθία Κατσαρού-Πεκτασίδη¹⁰, Χαράλαμπος Κότσαλης¹¹, Βασιλική Κουτέ¹², Λίλια Λυκοπούλου⁹, Στέλλα Μούσκου², Γεώργιος Νιωτάκης¹³, Αργύρης Ντινόπουλος¹⁴, Αντιγόνη Παπαβασιλείου¹⁵, Ευτέρπη Παυλίδου¹⁶, Ευάγγελος Παύλου¹⁷, Roser Pons⁹, Κωνσταντίνος Σκιαδάς¹⁵, Ελένη Σκουτέλη¹⁸, Αναστασία Σκούμα¹⁹, Αθανάσιος Ευαγγελίου²⁰

¹NEOLAB I.A.E., Ιδιωτικό Διαγνωστικό Εργαστήριο, Αθήνα, ²Ν.Π. «Παναγιώτη & Αγλαΐας Κυριακού», Αθήνα, ³ΙΝ.Α.ΖΩ, Π.Ε.Κ., ΕΛ.ΜΕ.ΠΑ, Ηράκλειο Κρήτης, ⁴Κ.Υ. Άνω Βιάννου, Ηράκλειο Κρήτης, ⁵Πανεπιστήμιο Πατρών, Πάτρα, ⁶Ν. «Αρχιεπίσκοπος Μακάριος ΙΙΙ», Λευκωσία, Κύπρος, ⁷Ε.Κ.Π.Α, Αθήνα, ⁸Γ.Ν.Π. «Καραμανδάνειο», Πάτρα, ⁹Γ.Ν.Π. «Αγία Σοφία», Αθήνα, ¹⁰Ευρωκλινική Παιδών, Αθήνα, ¹¹Γ.Ν.Π. «Πεντέλης», Αθήνα, ¹²Π.Γ.Ν. «Λάρισα», Λάρισα, ¹³Γ.Ν. «Βενιζέλειο», Ηράκλειο Κρήτης, ¹⁴Π.Γ.Ν. «ΑΤΤΙΚΟΝ», Αθήνα, ¹⁵Ιασώ Παιδών, Αθήνα, ¹⁶Πανεπιστήμιο Ιωαννίνων, Ιωάννινα, ¹⁷Π.Γ.Ν.Θ. «ΑΧΕΠΑ», Θεσσαλονίκη, ¹⁸Παιδιατρική κλινική ΜΗΤΕΡΑ, Αθήνα, ¹⁹Ινστιτούτο Υγείας Παιδιού, Αθήνα, ²⁰Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης, Θεσσαλονίκη

ΣΚΟΠΟΣ:

Η ανάλυση των Οργανικών οξέων στα ούρα βοηθά στην ανίχνευση διαφορετικών κατηγοριών Ενδογενών Μεταβολικών Νοσημάτων (EMN). Δείγματα παιδιών με νευρολογική συνδρομή και/ή εργαστηριακά ευρήματα στάλθηκαν από παιδονευρολόγους από 23 Παιδιατρικά νοσοκομεία (53 Παιδιατρικές μονάδες) από όλη την Ελλάδα από το 2008.

Σκοπός της εργασίας είναι η συσχέτιση των Οργανικών οξέων με τα κλινικά χαρακτηριστικά παιδιών ύποπτων για EMN και η εκτίμηση της ευαισθησίας της ανάλυσης.

ΜΕΘΟΔΟΣ:

Τα Οργανικά οξέα στα ούρα προσδιορίζονται με Αέρια Χρωματογραφία-Φασματομετρία Μάζας (GC-MS) και ποσοτικά αναλύονται 90 μεταβολίτες. Το εργαστήριο εφαρμόζει εξωτερικό ποιοτικό έλεγχο (ERNDIM). Στην περίπτωση παθολογικού αποτελέσματος πραγματοποιούνται και συμπληρωματικές αναλύσεις: προφίλ Άκυλοκαρνιτινών, Αμινοξέων, Πουρινών-Πυριμιδινών, βιταμινών (B6, 5MTHF), κρεατίνης κ.α. με Tandem Mass spectrometry.

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ:

Αναλύθηκαν συνολικά 15000 δείγματα ούρων από το 2008 από παιδιά με νευρολογική σημειολογία (επιληψία, υποτονία, νοητική υστέρηση, κινητικές διαταραχές, εγκεφαλίτιδα, υπολειπόμενη σωματική ανάπτυξη) και/ή βιοχημικά ευρήματα (μεταβολική οξέωση, γαλακτική οξέωση, υπογλυκαιμία κ.α.). Έγινε αξιολόγηση των παθολογικών δειγμάτων και κατηγοριοποίηση τους ανάλογα με τον τύπο του EMN. Η πλειοψηφία των παθολογικών δειγμάτων περιλάμβανε Οργανικές οξυουρίες (Propionic, Methylmalonic, Isovaleric, Glutaric I, 3-hydroxy-3-methylglutaric, 3-methyl-crotonyl, 3-methyl-glutaconic), διαταραχές του μεταβολισμού των Αμινοξέων (MSUD, OTC, Citrullinemia, NKH, Tyrosinemia), των λιπαρών οξέων (Ethylmalonic, Glutaric II) και σπάνια μεταβολικά νοσήματα (SSADH, Aminoacylase I, Canavan, 2-hydroxy-glutaric). Για κάθε τύπο EMN εκτός από την συχνότητα εμφάνισης συγκεντρώθηκαν τα δεδομένα που αφορούν την ηλικία της πρώτης διάγνωσης, πιθανή συμπτωματολογία και στοιχεία του προφίλ των μεταβολιτών που αφορούν την μετέπειτα παρακολούθηση των παιδιών με EMN.

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑ:

Η ανάλυση των Οργανικών οξέων στα ούρα αποτελεί ένα χρήσιμο εργαλείο για την έγκαιρη και/ή την διαφορική διάγνωση σε παιδιά ύποπτα για EMN, ιδιαίτερα όταν συσχετίζεται με την κλινική εικόνα του παιδιού. Από την επεξεργασία των δεδομένων διαμορφώθηκε ένα πρωτόκολλο αξιολόγησης των αποτελεσμάτων (επανελέγχος ύποπτων περιστατικών, συμπληρωματικές εξετάσεις), στο οποίο και η χρήση της βιοπληροφορικής μπορεί να αυξήσει την ευαισθησία στην ανίχνευση υπόπτων περιστατικών.

ΠΑ04: ΑΓΟΡΙ ΜΕ ΛΥΣΙΓΚΕΦΑΛΙΑ. ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΝΕΑΣ ΜΕΤΑΛΛΑΞΗΣ ΜΕΤΑ ΤΗΝ ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΗ ΟΔΥΣΣΕΙΑ

Σοφία Ουρανή¹, Μαρίνα Γαβαθά², Αιμιλία Αθανασίου¹, Όλγα Γραφάκου¹

¹Κλινική Γενετικής, Νοσοκομείο Αρχιεπίσκοπος Μακάριος III, Λευκωσία, Κύπρος, ²Παιδονευρολογική Κλινική, Νοσοκομείο Αρχιεπίσκοπος Μακάριος III, Λευκωσία, Κύπρος

ΣΚΟΠΟΣ:

Παρουσίαση ασθενούς με λυσιγκεφαλία και της κοπιώδους διαδικασίας γενετικής επιβεβαίωσης με νέα μετάλλαξη σε γνωστό γονίδιο.

ΥΛΙΚΟ ΚΑΙ ΜΕΘΟΔΟΣ:

Αγόρι βρέφος υπό παρακολούθηση λόγω σφαιρικής αναπτυξιακής καθυστέρησης, υποτονίας, έναρξη σπασμών από ηλικία 6 μηνών. Στον απεικονιστικό έλεγχο που διενεργήθηκε αναδείχθηκε εικόνα λυσιγκεφαλίας τύπου I στα εγκεφαλικά ημισφαίρια, με απουσία-υποπλασία των αυλάκων και με εικόνα υποφλοιώδους ετεροτοπίας ζωνοειδούς μορφής. Μεσολόβιο βραχύ και παχυσμένο, με βαθμό υποπλασίας του γόνατος και του σπληνίου. Διενεργήθηκε εκτεταμένος εργαστηριακός έλεγχος συμπεριλαμβανομένου εκτεταμένου μεταβολικού ελέγχου, καρυοτύπου, μοριακού καρυοτύπου, whole exome sequence χωρίς διαγνωστικά αποτελέσματα. Η χαρακτηριστική ακτινολογική εικόνα της λυσιγκεφαλίας συνδεόμενης με το γονίδιο RFAH1B1 οδήγησε σε νέο έλεγχο με επανάληψη του whole exome sequence με τη δυνατότητα επιπλέον ανεύρεσης indels.

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ:

Ανευρέθη έλλειμμα των εξωνίων 6 και 8 στο γονίδιο RFAH1B1 επιβεβαιώνοντας τη γενετική βάση του κλινικού φαινοτύπου και επιπρόσθετα επιτρέποντας ασφαλή προγεννητική διάγνωση σε επόμενη εγκυμοσύνη των γονέων.

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ:

Η αξιοποίηση των κλινικοεργαστηριακών δεδομένων αποτελεί τη βάση της ορθής διάγνωσης. Οι νεώτερες μέθοδοι γενετικού ελέγχου αποτελούν εργαλεία που μπορούν να βοηθήσουν στην επίτευξη διάγνωσης με την προϋπόθεση ότι κατευθύνονται από τον κλινικό φαινότυπο και τις υπόλοιπες παρακλινικές εξετάσεις.

ΠΑ05: ΟΙ ΑΝΑΓΚΕΣ ΠΑΙΔΟΝΕΥΡΟΛΟΓΙΚΗΣ ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗΣ ΣΤΗΝ ΕΛΛΑΔΑ ΜΕΣΑ ΑΠΟ ΤΗΝ ΟΠΤΙΚΗ ΤΩΝ ΠΑΙΔΟΝΕΥΡΟΛΟΓΩΝ: ΜΙΑ ΜΕΛΕΤΗ ΔΕΛΦΩΝ (DELPHI STUDY)

Κυριάκος Μαρτάκης^{1,2}, Ιωάννα Καραμήτρη⁴, Θάλεια Μπελλάλη³

¹Πανεπιστημιακό Νοσοκομείο Γκίσεν, Giessen, Γερμανία, ²Πανεπιστημιακό Νοσοκομείο Κολωνίας, Cologne, Γερμανία,

³Σχολή Νοσηλευτικής, Διεθνές Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης, Θεσσαλονίκη, ⁴Γενικό Νοσοκομείο Καλαμάτας, Καλαμάτα

ΣΚΟΠΟΣ:

Καταγραφή των αναγκών παιδονευρολογικής αποκατάστασης από την οπτική των παιδονευρολόγων της Ελλάδας, εστιάζοντας στις μη ικανοποιημένες ανάγκες υγείας, στη διαπίστωση ευρέως αποδεκτών προβλημάτων και λύσεων για αυτά.

ΥΛΙΚΟ ΚΑΙ ΜΕΘΟΔΟΣ:

Η μελέτη στηρίχθηκε στη μεθοδολογία Δελφών δύο γύρων. Η ομάδα εμπειρογνομόνων περιλάμβανε μέλη της Ελληνικής Παιδονευρολογικής Εταιρείας. Η διανομή των ερωτηματολογίων έγινε μέσω του δικτύου επικοινωνίας της Εταιρείας. Συνολικά συμμετείχαν 29 παιδονευρολόγοι. Με το πρώτο ερωτηματολόγιο διερευνήθηκαν γνώσεις, στάσεις, συμπεριφορές και πρακτικές σχετικά με την αποκατάσταση, ενώ επιχειρήθηκε η ποσοτικοποίηση της ανάγκης, εστιάζοντας στα παιδιά με εγκεφαλική πάρεση και νωτιαία μυϊκή ατροφία. Επιπλέον διατυπώθηκαν παράγοντες μη ικανοποίησης των αναγκών αποκατάστασης και αναζητήθηκαν λύσεις. Στο δεύτερο γύρο, όπου συμμετείχαν 25 ειδικοί, αναζητήθηκε η συναίνεση της ομάδας στις διατυπώσεις που προέκυψαν από τον πρώτο γύρο. Η συναίνεση ήταν εξαιρετικά υψηλή κι ο ελάχιστος αποδεκτός βαθμός συναίνεσης ορίστηκε στο 80%.

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ:

Από τον πρώτο γύρο προέκυψαν 56 διατυπώσεις που ομαδοποιήθηκαν σε έξι κατηγορίες, 2 που αφορούν σε λόγους μη ικανοποίησης των υγειονομικών αναγκών αποκατάστασης και 4 που αφορούν σε προτάσεις - λύσεις. Στο δεύτερο γύρο επιτεύχθηκε συναίνεση σε 42 διατυπώσεις, 10 που αφορούσαν σε λόγους μη ικανοποίησης, όπου παρουσιάζονται ζητήματα διαθεσιμότητας (έλλειψη δομών, υποστελέχωση), προσβασιμότητας (ανάγκη ιδιωτικής δαπάνης, κέντρα μακριά από τον τόπο διαμονής) και αποδοχής (φόβος, άγνοια, ζητήματα εμπιστοσύνης) και 32 που αναφέρονταν σε προτάσεις για τη δομή και τη στελέχωση δομών αποκατάστασης, τον τομέα πρόληψης και παρεμβάσεις για την πρακτική και οικονομική στήριξη των ασθενών.

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ:

Τρεις κατευθύνσεις προέκυψαν για την ανάπτυξη της αποκατάστασης παιδιού στην Ελλάδα. Πρώτον, εκπαίδευση επαγγελματιών υγείας για τη στελέχωση δικτύου υπηρεσιών αποκατάστασης. Δεύτερον, δημιουργία κινήτρων στις προϋπάρχουσες δομές (κοινοφελείς, φιλανθρωπικές, αλλά και δημόσιες ή ιδιωτικές) να διευρύνουν το φάσμα των υπηρεσιών τους με προγράμματα εντατικής αποκατάστασης. Τρίτον, ανάπτυξη κουλτούρας πρόληψης κι εγρήγορης για διεπιστημονική παρακολούθηση της ανάπτυξης του παιδιού, καθώς και προγραμμάτων καθολικού προληπτικού ελέγχου.

ΠΑ06: ΣΥΝΔΡΟΜΟ AICARDI-GOUTIERE (AGS): ΠΟΙΑ Η ΕΜΠΕΙΡΙΑ ΜΑΣ ΣΗΜΕΡΑ

Ελευθερία Κόκκινου¹, Χρύσα Ούτσικα¹, Ελισάβετ Κόλλια¹, Γεωργία Κολτσιδα², Μαρίνα Αραμπατζή³, Ζωή Δαληβίγκα⁴, Βασιλική Ζούβελου¹, Roser Pons¹

¹Μονάδα Παιδονευρολογίας, Α' Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, Γ.Ν. Παίδων Αθηνών "Η Αγία Σοφία", Αθήνα, ²Μονάδα Πνευμονολογίας, Α' Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, Γ.Ν. Παίδων Αθηνών "Η Αγία Σοφία", Αθήνα, ³Παιδοψυχιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, Γ.Ν. Παίδων Αθηνών "Η Αγία Σοφία", Αθήνα, ⁴Κέντρο Πρώιμης Παρέμβασης και Αποκατάστασης Παιδιών, Γ.Ν. Παίδων Αθηνών "Παναγιώτη & Αγλαΐας Κυριακού", Αθήνα

ΕΙΣΑΓΩΓΗ:

Το AGS ανήκει στην κατηγορία των ντερφερονοπαθειών. Έως τώρα έχουν ταυτοποιηθεί μεταλλάξεις σε τουλάχιστον 7 γονίδια (TREX1, SAMHD1, ADAR1, IF1H1, RNASEH2A,B,C) με ρόλο στη ρύθμιση των ενδοκυττάρων νουκλεϊκών οξέων, εντάσσοντας το σύνδρομο στην κατηγορία των Nucleic Acid-Driven Inflammations νοσημάτων. Μέχρι πρόσφατα η θεραπεία του νοσήματος ήταν μόνο συμπτωματική (π.χ. αντιεπιληπτική αγωγή) και υποστήριξη με θεραπευτικές παρεμβάσεις (π.χ. φυσιοθεραπεία, εργοθεραπεία, λογοθεραπεία). Από το 2016, έχοντας ως δεδομένη γνώση τη συμμετοχή και ενεργοποίηση του ανοσιακού συστήματος στην αιτιοπαθογένεση, εφαρμόζονται ανοσοτροποποιητικές και αντιρετροϊκές θεραπείες, σε μία προσπάθεια πιο στοχευμένης αντιμετώπισης και πρόληψης της προϊούσας εξέλιξης του νοσήματος. Σκοπός/Μέθοδος: Σκοπός της παρούσας εργασίας είναι η περιγραφή των περιστατικών με τη διάγνωση του AGS (κλινική εμφάνιση, γονότυπος, αντιμετώπιση, έκβαση) που παρακολουθούνται στην Παιδονευρολογική Μονάδα της Α' Παιδιατρικής Κλινικής του Πανεπιστημίου Αθηνών στο Γ.Ν.Παίδων Αθηνών "Η Αγία Σοφία".

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ:

Η εμπειρία μας αφορά συνολικά 5 παιδιά (3 αγόρια και 2 κορίτσια). Η χρονολογική ηλικία της διάγνωσης ήταν στη νεογνική ηλικία (1/5), στη βρεφική/πρηνηπιακή ηλικία (2/5) και στην πρώτη παιδική/σχολική ηλικία (2/5). Τα 4 από τα 5 παιδιά είχαν συμπτώματα στη διάγνωση [εικόνα σαν συγγενής νεογνική λοίμωξη (2/5), ψυχοκινητική καθυστέρηση (1/5) και εικόνα σαν δερματομυοσίτιδα (1/5)], ενώ στο 1 παιδί, όντας ασυμπτωματικό, η διάγνωση ετέθη λόγω θετικού οικογενειακού ιστορικού. Από θεραπευτική σκοπιά, το 1 παιδί έχει ξεκινήσει τριπλή αντιρετροϊκή αγωγή, άλλα 2 παιδιά είναι υπό ανοσοτροποποιητική αγωγή, ενώ στα άλλα 2 παιδιά η φαρμακευτική αντιμετώπιση είναι υπό συζήτηση. Όσον αφορά τη νευροαναπτυξιακή εξέλιξή τους διαπιστώνεται ευρύ κλινικό φάσμα από φυσιολογική (1/5) έως ψυχοκινητική καθυστέρηση με εικόνα εγκεφαλικής παράλυσης με ή χωρίς νοητική υστέρηση (4/5).

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ:

Η ποικιλία της φαινοτυπικής έκφρασης του AGS σήμερα είναι περισσότερο από άλλοτε εμφανής, χάρη στην ευρεία χρήση των νεότερων γενετικών διαγνωστικών μεθόδων στην καθημερινή ιατρική πράξη, καθιστώντας μείζονος σημασίας την έγκαιρη διάγνωσή του για τη θεραπευτική αντιμετώπιση και παρακολούθηση των ασθενών.

ΠΑ07: ΤΑ ΚΛΙΝΙΚΟΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΑ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ ΤΩΝ ΔΙΑΤΑΡΑΧΩΝ ΜΕΤΑΒΟΛΙΣΜΟΥ ΤΩΝ ΝΕΥΡΟΔΙΑΒΙΒΑΣΤΩΝ ΣΤΟΝ ΠΑΙΔΙΑΤΡΙΚΟ ΠΛΗΘΥΣΜΟ

Ελισσάβητ Κόλλια¹, Ελευθερία Κόκκινου¹, Βασιλική Ζούβελου¹, Χρύσα Ούτσικα¹, Roser Pons¹

¹Ειδική Μονάδα Παιδιατρικής Νευρολογίας, Α' Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παίδων "Η Αγία Σοφία"

ΕΙΣΑΓΩΓΗ:

Οι διαταραχές του μεταβολισμού των νευροδιαβιβαστών είναι μια ομάδα σπάνιων κληρονομούμενων νοσημάτων που εμφανίζονται στην παιδική ηλικία με ένα ευρύ φάσμα κλινικών εκδηλώσεων, όπως διαταραχές κινητικότητας, καθυστέρηση στην ψυχοκινητική εξέλιξη, οφθαλμογυρικές κρίσεις, διαταραχές συμπεριφοράς, διαταραχές του αυτόνομου νευρικού συστήματος και του ύπνου, επιληψία και άλλα συμπτώματα.

ΣΚΟΠΟΣ:

Ο σκοπός της εργασίας μας είναι η περιγραφή των κλινικοεργαστηριακών χαρακτηριστικών αυτών των νοσημάτων στον παιδιατρικό πληθυσμό.

ΜΕΘΟΔΟΣ:

Τα τελευταία 10 έτη το ιατρείο διαταραχών κινητικότητας και σπάνιων νευρολογικών νοσημάτων της Α' Πανεπιστημιακής Παιδιατρικής Κλινικής του νοσοκομείου Παίδων « Η Αγία Σοφία» συμμετέχει στην καταγραφή αυτών των νοσημάτων στην διεθνή ομάδα διαταραχών νευροδιαβιβαστών (iNTD).

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ:

Στο ιατρείο μας έχει γίνει καταγραφή 24 ασθενών, εκ των οποίων 8 ασθενείς έχουν ανεπάρκεια υδροξυλάσης της τυροσίνης (TH), 3 ασθενείς ανεπάρκεια της αποκαρβοξυλάσης των αρωματικών L-αμινοξέων (AADC), 5 ασθενείς ανεπάρκεια της δεϋδρογονάσης της ημιαλδεΐδης του σουκινικού οξέος (SSDH), 2 ασθενείς ανεπάρκεια Seriapterin αναγωγάσης (SR), και 5 ασθενείς ανεπάρκεια της αναγωγάσης της διϋδροπτεριδίνης (DHPR).

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ:

Οι διαταραχές του μεταβολισμού των νευροδιαβιβαστών αποτελούν σπάνια νοσήματα με ευρύ φάσμα εκδηλώσεων και για αυτό τον λόγο είναι πολύ σημαντική η καταγραφή τους σε παγκόσμιο επίπεδο με στόχο να δημιουργηθεί μια βάση δεδομένων που θα βελτιώσει την διαγνωστική και την θεραπευτική προσέγγιση αυτών των νοσημάτων.

ΠΑ08: ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΠΕΡΙΠΤΩΣΗΣ ΕΦΗΒΗΣ ΜΕ ΕΠΙΜΟΝΗ ΚΕΦΑΛΑΛΓΙΑ ΟΦΕΙΛΟΜΕΝΗ ΣΕ ΠΡΩΤΟΠΑΘΗ ΑΓΓΕΙΙΤΙΔΑ ΤΟΥ ΚΕΝΤΡΙΚΟΥ ΝΕΥΡΙΚΟΥ ΣΥΣΤΗΜΑΤΟΣ

Καλλιόπη Καριπίδη¹, Σοφία Ταξίμη², Στέλλα Μούσκου², Όλγα Βουγιούκα¹, Γεώργιος Βελονάκης³, Σοφία Βασιλοπούλου⁴, Αλέξανδρος Πάνος¹, Αντιάνα Σταμάτη¹, Ανθή Δαμιανάκη¹, Λυδία Κόσσυβα¹, Αναστασία Κορώνα², Βασιλική Ζιάκα², Γεώργιος Βάρτζελης¹, Κωνσταντίνος Βούδρης²

¹Β' Παιδιατρική Πανεπιστημιακή Κλινική, Νοσοκομείο Παιδων «Π& Αγλαΐα Κυριακού», Αθήνα, ²Νευρολογικό Τμήμα, Νοσοκομείο Παιδων «Π& Αγλαΐα Κυριακού», Αθήνα, ³2ο Εργαστήριο Ακτινολογίας ΕΚΠΑ, ⁴Α' Νευρολογική Κλινική ΕΚΠΑ-Αιγινήτειο

ΕΙΣΑΓΩΓΗ:

Η επίμονη κεφαλαλγία οφείλεται σε πολλαπλά αίτια. Σε ορισμένες περιπτώσεις αποτελεί σύμπτωμα σοβαρών νευρολογικών νοσημάτων, όπως είναι η πρωτοπαθής αγγειίτιδα του κεντρικού νευρικού συστήματος (ΚΝΣ). Μολονότι δεν είναι πάντα εύκολη η έγκαιρη διάγνωση, η σωστή ερμηνεία της μαγνητικής τομογραφίας του ΚΝΣ-ιδιαίτερα με νεότερες τεχνικές- σε συνδυασμό με τα κλινικά και τα άλλα εργαστηριακά ευρήματα μπορεί να βοηθήσει σημαντικά.

ΣΚΟΠΟΣ:

Η περιγραφή περίπτωσης έφηβης με επίμονη κεφαλαλγία οφειλόμενη σε πρωτοπαθή αγγειίτιδα του ΚΝΣ.

ΜΕΘΟΔΟΣ:

Κορίτσι 15 ετών, με ελεύθερο ατομικό ιστορικό, αναφέρει από 6μήνου επεισόδια μετωπιαίας κεφαλαλγίας και περιστροφικής ζάλης με συνοδό μυϊκή αδυναμία, 2-3 φορές/ εβδομάδα. Η νευρολογική εξέταση ήταν χωρίς ιδιαίτερα ευρήματα. Από το γενόμενο έλεγχο στην MRI εγκεφάλου ανευρέθηκαν πολλαπλές εστίες παθολογικού σήματος στη λευκή ουσία. Ο περαιτέρω έλεγχος που περιελάμβανε MRI ΣΣ και MRA εγκεφάλου ήταν χωρίς ιδιαίτερα ευρήματα ενώ στο ENY διαπιστώθηκε ήπια λευκοκυττάρωση (K:25, 95% λεμφοκύτταρα), αυξημένο λεύκωμα (113mg/dl) και παρουσία ολιγοκλωνικών ζωνών IgG τύπου 4. Μετά από τρεις εβδομάδες, λόγω έντονης κεφαλαλγίας, διενεργήθηκε νέα MRI εγκεφάλου (ακολουθία blood black), η οποία ανέδειξε αύξηση των παθολογικών εστιών καθώς και ευρήματα ενδεικτικά φλεγμονώδους αγγειοπάθειας. Με τη διάγνωση της πρωτοπαθούς αγγειίτιδας του ΚΝΣ (PACNS), τέθηκε αρχικά σε ώσεις μεθυλπρεδνοζολόνης και στη συνέχεια σε πρεδνιζολόνη per os με σταδιακή μείωση για 12 εβδομάδες, ασπιρίνη και vitamin D. Η επαναληπτική MRI εγκεφάλου, 2 μήνες από την έναρξη της αγωγής, ανέδειξε μείωση του αριθμού και του μεγέθους των εστιών με ταυτόχρονη υποχώρηση της κεφαλαλγίας.

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑ

Η σωστή ερμηνεία των απεικονιστικών ευρημάτων, ιδιαίτερα με τις νεότερες τεχνικές στην μαγνητική τομογραφία, των ευρημάτων στην κλινική εξέταση και των εργαστηριακών ευρημάτων μπορεί να οδηγήσει στην έγκαιρη αναγνώριση της πρωτοπαθούς αγγειίτιδας του ΚΝΣ, όπου απαιτείται έγκαιρη θεραπευτική αντιμετώπιση με σκοπό την καλύτερη πρόγνωση.

ΠΑ09: ΜΙΑ ΝΕΑ ΜΕΤΑΛΛΑΞΗ ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΟΥ ABCD1 ΣΕ ΑΓΟΡΙ 9 ΕΤΩΝ ΜΕ ΦΥΛΟΣΥΝΔΕΤΗ ΑΔΡΕΝΟΛΕΥΚΟΔΥΣΤΡΟΦΙΑ

Ελένη Τσοτρίδου¹, Βάη Δουλιόγλου¹, Ευάγγελος Παύλου¹, Ευτέρπη Παυλίδου², Στυλιανή Φιδάνη¹, Στυλιανή Γκίτζα¹, Ελένη Θωμαΐδου, Αποστολία Σταμπουλή²

¹Παιδιατρική Κλινική Νοσοκομείο Αχέπα, Θεσσαλονίκη, ²Τμήμα Λογοθεραπείας Πανεπιστήμιο Ιωαννίνων, Ιωάννινα

ΕΙΣΑΓΩΓΗ:

Η πιο κοινή μορφή της αδρενολευκοδυστροφίας είναι η Χ-φυλοσύνδετη αδρενολευκοδυστροφία (X-ALD) που οφείλεται σε μετάλλαξη στο γονίδιο ABCD1 που εδράζεται στο Χ χρωμόσωμα (Xq28) και κωδικοποιεί την πρωτεΐνη ALDP, μια πρωτεΐνη μεταφοράς που δεσμεύει το ATP. Η ALDP αποτελεί ενεργό μεταφορέα των λιπαρών οξέων πολύ μακράς αλύσου (VLCFAs) από το κυτταρόπλασμα μέσα στα υπεροξυσωμάτια, και η δυσλειτουργία της προκαλεί την συσσώρευση των VLCFAs σε όλους τους ιστούς. Αυτή η συσσώρευση των VLCFAs προκαλεί νευροεκφυλιστικές αλλοιώσεις στην λευκή ουσία του κεντρικού νευρικού συστήματος καθώς και στους νευράξονες των περιφερικών νεύρων.

ΣΚΟΠΟΣ-ΜΕΘΟΔΟΣ:

Παρουσίαση της περίπτωσης ενός αγοριού 9 ετών με εικόνα ψυχοκινητικής παλινδρόμησης, ημιπάρεσης δεξιά, διαταραχές βάδισης, δυσαρθρίας και επινεφριδιακής ανεπάρκειας. Τα ευρήματα της MRI εγκεφαλου καθώς και τα επίπεδα των VLCFAs ήταν συμβατά με X-ALD. Η μοριακή ανάλυση του ABCD1 γονιδίου ανέδειξε μια παθολόγο μετάλλαξη σε ημιζυγωτία αγνώστου κλινικής σημασίας: c.1178C>G(p.Thr393Arg). Επιπλέον η μητέρα και η μία από τις δύο αδερφές του ασθενούς είχαν την ίδια μετάλλαξη.

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ:

Ταυτοποιήθηκε μία νέα μετάλλαξη του γονιδίου ABCD1 που προκαλεί X-ALD, σε αγόρι ηλικίας 9 ετών.

ΠΑ10: ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΚΛΙΝΙΚΟΥ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟΥ ΚΕΦΑΛΑΛΓΙΑΣ ΜΕ ΣΥΝΟΔΟ, ΑΤΥΠΗ ΕΠΙΛΗΠΤΙΚΗ ΔΡΑΣΤΗΡΙΟΤΗΤΑ

Χρυσάνθη Τσιμακίδη¹, Ιωάννης Ασημακόπουλος¹, Διονυσία Γκούγκα¹, Μαρία Γόντικα¹, Ελένη Βεκρή¹, Ιωάννης Τυροβολάς¹, Κατερίνα Καναβάκη², Χάρης Κότσαλης¹

¹Νευρολογική κλινική Παιδων Πεντέλης, Αθήνα, ²Ακτινολογικό τμήμα ΙΑΣΩ Παιδων, Αθήνα

ΕΙΣΑΓΩΓΗ:

Η εστιακή επιληψία αφορά συνήθως σε μετωπιαίες και κροταφικές κρίσεις. Οι κρίσεις με επίκεντρο στο βρεγματικό και ινιακό λοβό, έχουν άτυπη σημειολογία, η οποία συχνά διαγιγνώσκεται εσφαλμένα.

Η συνύπαρξη κεφαλαλγίας και επιληψίας έχει αναγνωρισθεί ευρέως, αν και δεν έχουν διαλευκανθεί οι υποκείμενοι παθοφυσιολογικοί μηχανισμοί.

ΣΚΟΠΟΣ:

Στο παρόν κλινικό περιστατικό, επισημαίνεται η αξία του ηλεκτροεγκεφαλογραφικού ελέγχου στην ανάδειξη άτυπης επιληπτικής δραστηριότητας και η αναγνώριση της μεσοκρυστικής κεφαλαλγίας.

ΜΕΘΟΔΟΣ:

Πρόκειται για 12χρονη ασθενή, που προσήλθε στα ΤΕΠ λόγω κεφαλαλγίας με αριστερή ημισφαιρική εντόπιση. Από κλινικό αναμνηστικό: λοίμωξη με Coxsackie προ εβδομάδας - επιληψία σε νηπιακή ηλικία υπό λεβητιρακετάμη για 2 έτη. Επιπλέον αναφέρθηκε MRI εγκεφάλου σε νηπιακή ηλικία χωρίς παθολογικά ευρήματα. Η ασθενής υποβλήθηκε σε βυθοσκόπηση χωρίς ευρήματα και εισήχθη στην κλινική για αντιμετώπιση.

Μετά την εισαγωγή, ανέφερε κεφαλαλγία με ναυτία και διαλείπουσα διαταραχή όρασης. Διενεργήθηκε CT εγκεφάλου χωρίς αξιόλογα ευρήματα και αντιμετωπίστηκε συμπτωματικά.

Από το 2ο 24ωρο νοσηλείας, εκδήλωσε δυσχέρεια ανεύρεσης λέξεων και σαφέστερη διαταραχή όρασης, με διακύμανση μέσα στο 24ωρο. Υποβλήθηκε σε ΗΕΓ, όπου αναδείχθηκε εστιακή δραστηριότητα στην αριστερή βρεγματοϊνιακή περιοχή και προγραμματίστηκε άμεσα MRI εγκεφάλου και ΟΝΠ. Εστάλη εκτεταμένος παρακλινικός έλεγχος, χωρίς παθολογικά ευρήματα ενώ στην MRI, αναδείχθηκε περιοχή αυξημένου σήματος με συνοδό οίδημα αριστερά κροταφοϊνιακά. Κρίθηκε σκόπιμη η χορήγηση σχήματος γ-σφαιρίνης ως επί αυτοάνοσης εγκεφαλίτιδας και η έναρξη λεβητιρακετάμης για την αντιμετώπιση της επιληπτικής δραστηριότητας.

Η ασθενής μετά από τη φόρτιση με λεβητιρακετάμη, παρουσίασε άμεσα βελτίωση της κλινικής και ηλεκτροεγκεφαλογραφικής εικόνας. Ολοκληρώνοντας το σχήμα της γ-σφαιρίνης, εξήλθε ασυμπτωματική, με οδηγία για συστηματική λήψη λεβητιρακετάμης. Σε επαναληπτική MRI μετά από ένα μήνα, αναδείχθηκε υποχώρηση του οιδήματος, με παρουσία περιοχής υψηλού σήματος χωρίς ειδικούς χαρακτήρες – δεν είναι δυνατή ακόμα η διάκριση οιδήματος απότοκου επιληπτικής δραστηριότητας σε προϋπάρχουσα δομική βλάβη, ή ενδεχομένως βλάβη ως επί οροαρνητικής εγκεφαλίτιδας. Αναμένεται η διενέργεια επαναληπτικών απεικονιστικών εξετάσεων να συμβάλλει στην ασφαλή εξαγωγή συμπερασμάτων.

ΠΑ11: ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΕΝΔΙΑΦΕΡΟΝΤΟΣ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟΥ: RENPENNING SYNDROME

Αικατερίνη- Κωσταντίνα Σμιτζή¹, Ιωάννης Παπουλίδης², Διονύσιος Ταφιάδης¹, Σουλτάνα Παπαδοπούλου¹, Ευτέρπη Παυλίδου¹

¹Τμήμα Λογοθεραπείας, Πανεπιστήμιο Ιωαννίνων, Ιωάννινα, ²Τμήμα Γενετικής, Όμιλος Κλινικών Εργαστηρίων Access to Genome, Θεσσαλονίκη

ΕΙΣΑΓΩΓΗ:

Το Renpenning syndrome είναι ένα εξαιρετικά σπάνιο φυλοσύνδετο κληρονομούμενο γενετικό σύνδρομο με επίπτωση 1:1000000 γεννήσεις. Οφείλεται σε παθογόνο μετάλλαξη στο γονίδιο PQBP που δεσμεύει την πολυγλουταμίνη. Λόγω του τρόπου κληρονόμησής του, ανευρίσκεται σχεδόν αποκλειστικά σε αγόρια. Οι ασθενείς με το σύνδρομο αυτό, συνήθως παρουσιάζουν νοητική υστέρηση, στασιμότητα βάρους, σοβαρή καθυστέρηση λόγου, μικροκεφαλία, ιδιάζων προσωπείο, μικρούς όρχεις και προοδευτική μυϊκή ατροφία.

ΣΚΟΠΟΣ:

Σκοπός της παρούσας μελέτης, είναι η παρουσίαση ενός περιστατικού κλινικού ενδιαφέροντος που αφορά την περίπτωση ενός παιδιού με Renpenning syndrome.

ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟΥ:

Πρόκειται για αγόρι ηλικίας 5,5 ετών με στασιμότητα βάρους, υπερκινητικότητα και σοβαρή καθυστέρηση του λόγου. Το νεογνό γεννήθηκε με καισαρική τομή λόγω ενδομήτριας δυστροφίας. Περπάτησε σε ηλικία 18 μηνών και έχει συνοδά μικροκεφαλία, ήπια γενικευμένη υποτονία κεντρικού τύπου καθώς και στασιμότητα βάρους. Χαρακτηριστικό είναι το ιδιάζων προσωπείο με μακρύ πρόσωπο, αφεστώτα ώτα και αραιή έκχυση οδόντων. Η μαγνητική τομογραφία εγκεφάλου, ο κλασσικός καρυότυπος και ο νευρομεταβολικός έλεγχος που διενεργήθηκαν ήταν φυσιολογικά ενώ ο γενετικός έλεγχος με WES ανέδειξε τη μετάλλαξη στο γονίδιο PQBP1 που καθορίζει το Renpenning syndrome και ακολουθεί το φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τρόπο κληρονόμησης.

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ:

Η στασιμότητα βάρους σε συνδυασμό με τη μικροκεφαλία, την καθυστέρηση λόγου και το ιδιάζων προσωπείο αποτελούν κλινικά στοιχεία ικανά για να θέσουν την υπόνοια του συνδρόμου και να ζητηθεί περαιτέρω γενετικός έλεγχος. Συνοδεύεται στην πλειοψηφία των περιπτώσεων από νοητική υστέρηση, ενώ σε μικρότερη συχνότητα εμφάνισης ακολουθούν οι καρδιαγγειακές διαταραχές και η κώφωση. Απαιτείται η συμβολή διεπιστημονικής ομάδας ιατρών και θεραπευτών. Μείζονος σημασίας, τόσο για τον παιδονευρολόγο όσο και για τον λογοθεραπευτή, είναι η έγκαιρη διάγνωση ενός σπάνιου συνδρόμου που συνοδεύεται από σοβαρή καθυστέρηση στο λόγο και η στοχευμένη και έγκαιρη λογοπαθολογική αντιμετώπισή του.

ΠΑ12: ΟΞΕΙΑ ΑΤΑΞΙΑ ΣΕ ΑΓΟΡΙ 5 ΕΤΩΝ ΜΕΤΑ ΑΠΟ ΚΑΚΩΣΗ ΚΕΦΑΛΗΣ – ΝΟΣΟΣ ΕΞΑΦΑΝΙΣΗΣ ΤΗΣ ΛΕΥΚΗΣ ΟΥΣΙΑΣ

Αικατερίνη Χριστέλια¹, Μαρία Κυριαζή¹, Μαρία Μηλιούδη¹, Πηνελόπη Δραγούμη¹, Ευθυμία Βαργιάμη¹, Δημήτριος Ζαφειρίου¹

¹Α' Π/Δ Κλινική ΑΠΘ - ΓΝΘ Ιπποκράτειο, Θεσσαλονίκη

ΣΚΟΠΟΣ:

Η νόσος εξαφάνισης της λευκής ουσίας είναι μία από τις συνηθέστερες, αυτοσωμικά κληρονομούμενες, λευκοδυστροφίες της παιδικής ηλικίας. Χαρακτηριστικό της είναι τα επεισόδια ραγδαίας νευρολογικής επιδείνωσης που επάγονται από καταστάσεις οξείας κυτταρικής βλάβης. Σκοπός της εργασίας είναι η γνωριμία με τη νόσο και η περιήγηση στα κλινικά της χαρακτηριστικά, την παθοφυσιολογία, τη διάγνωση, την αντιμετώπιση και τα νεότερα για τη νόσο δεδομένα, μέσα από την παρουσίαση περιστατικού αγοριού 5 ετών, με οξεία εμφάνιση αταξίας μετά από κάκωση κεφαλής.

ΥΛΙΚΟ ΚΑΙ ΜΕΘΟΔΟΣ:

Αγόρι 5 ετών, εξετάστηκε στα εξωτερικά ιατρεία του παιδονευρολογικού τμήματος λόγω αστάθειας βάδισης και διαταραχών κινητικότητας, από την εμφάνιση των οποίων προηγήθηκε πτώση εξ'ιδίου ύψους με συνοδό κάκωση κεφαλής. Σημειώνεται το ελεύθερο ατομικό αναμνηστικό του παιδιού, και η συγγένεια μεταξύ των γονέων. Κατά τη διερεύνηση της εν λόγω παθολογίας προεξάρχουν τα ευρήματα από τον απεικονιστικό έλεγχο του εγκεφάλου που αναδεικνύουν διαταραχή του σήματος της λευκής ουσίας σε μεγάλη έκταση των εγκεφαλικών ημισφαιρίων, και υπόπυκνη απεικόνιση αυτής. Βάσει της οξείας εμφάνισης αταξίας που ακολούθησε την κάκωση κεφαλής, και των απεικονιστικών ευρημάτων, διενεργήθηκε γενετικός έλεγχος, στοχευμένα, για τη Νόσο εξαφάνισης της λευκής ουσίας.

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ:

Η διάγνωση επιβεβαιώθηκε καθώς ο ασθενής βρέθηκε ομόζυγος για τη μετάλλαξη στο γονίδιο eIF2B31, που κωδικοποιεί μια από τις υπομονάδες του παράγοντα έναρξης της ευκαρυωτικής μετάφρασης eIF2B, ενώ η νόσος προκαλείται από μετάλλαξη σε οποιοδήποτε από τα 5 γονίδια που κωδικοποιούν τις 5 υπομονάδες του παράγοντα αυτού. Ο ασθενής τέθηκε σε τακτική παιδονευρολογική παρακολούθηση, συνεδρίες φυσικοθεραπείας και συστάσεις για την πρόληψη επεισοδίων οξείας νευρολογικής επιδείνωσης.

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ:

Καταλήγοντας, η διάγνωση ενός σπάνιου κληρονομούμενου νοσήματος είναι υψηλής σημασίας τόσο για την αντιμετώπιση του ίδιου του ασθενή όσο και για τον προγεννητική μέριμνα, και είναι η γνώση και η κλινική υποψία του νοσήματος που θα κατευθύνουν τον στοχευμένο γονιδιακό έλεγχο.

ΠΑ13: Η ΑΠΟΨΗ ΤΩΝ ΓΟΝΙΩΝ ΚΑΙ ΤΩΝ ΠΑΙΔΙΩΝ ΜΕ ΝΩΤΙΑΙΑ ΜΥΪΚΗ ΑΤΡΟΦΙΑ ΗΛΙΚΙΑΣ 0-18 ΕΤΩΝ ΓΙΑ ΤΗΝ ΠΟΙΟΤΗΤΑ ΖΩΗΣ ΤΟΥΣ ΣΤΗΝ ΕΛΛΑΔΑ. ΜΙΑ ΝΕΑ ΕΠΟΧΗ ΜΠΡΟΣΤΑ ΜΑΣ

Άρτεμις Δρόσου¹, Θωμάς Μπέσιος¹, Αριστοτέλης Παναγόπουλος², Γιώργος Παράς¹

¹Ερευνητικό Εργαστήριο Ανθρώπινης Δραστηριότητας και Αποκατάστασης, Τμήμα Φυσικοθεραπείας, Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας, Λαμία, ²Παράρτημα Αποκατάστασης και Αποθεραπείας Παιδιών με Αναπηρία, Βούλα

ΣΚΟΠΟΣ:

Η φυσική ιστορία της Νωτιαίας Μυϊκής Ατροφίας (SMA) περιγράφει σοβαρές αναπηρίες και πολύ χαμηλή ποιότητα ζωής, διανύοντας όμως την νέα εποχή των νοσο-τροποποιητικών θεραπειών αυτή η κατάσταση αλλάζει. Ο σκοπός της έρευνας ήταν να προσδιοριστεί η ποιότητα ζωής (ως βιώσα εμπειρία) στα παιδιά με SMA και τις οικογένειές τους στην Ελλάδα.

ΥΛΙΚΟ ΚΑΙ ΜΕΘΟΔΟΣ:

Στην έρευνα συμμετείχαν 53 παιδιά, όλων των τύπων SMA και οι γονείς τους και τα δεδομένα συνελέγησαν διαδικτυακά, τηλεφωνικά αλλά και δια ζώσης. Η Ποιότητα Ζωής εκτιμήθηκε με το Pediatric Quality of Life Inventory 3.0 Neuromuscular Module (PedsQL NMM). Συνελέγησαν επίσης δημογραφικά στοιχεία και στοιχεία σχετιζόμενα με τη νόσο και τις θεραπείες. Η έρευνα ολοκληρώθηκε με τη συμβολή των: ΓΝ Παιδών Πεντέλης, Α΄ Παιδιατρικής Κλινικής του ΕΚΠΑ, ΓΝ Ιπποκράτειου Θεσσαλονίκης και MDA Hellas.

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ:

Οι απαντήσεις των γονιών έδωσαν ολικό σκορ 63.90 στο PedsQL NMM και των παιδιών 64.63 καταλήγοντας σε σαφώς επηρεασμένη ποιότητα ζωής. Στατιστικώς σημαντικές διαφορές υπήρξαν μόνο ανάλογα το επίπεδο κινητικότητας μεταξύ non sitters (αφορά το 25% των παιδιών της έρευνας και με το 80% να ανήκουν στην ηλικιακή ομάδα 0-5 ετών) και walkers (sig=.006), ενώ υπάρχουν διαφορές και αναλόγως τον τύπο της νόσου (SMA 0 48.50, SMA I 58.67, SMA II 65.18, SMA III 73.12) μη στατιστικώς σημαντικές. Παρατηρείται υψηλή θετική συσχέτιση ανάμεσα στις απαντήσεις γονιών και παιδιών ($r=0.793$, sig=.000).

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ:

Η ποιότητα ζωής στη SMA είναι αναμενόμενα χαμηλότερη των υγιών παιδιών και παιδιών με χρόνιες παθήσεις. Είναι υψηλότερη από αυτήν σε άλλες χώρες εξαιτίας της σχεδόν άμεσης πρόσβασης σε νοσο-τροποποιητικές θεραπείες. Πάνω από το 90% των παιδιών λαμβάνουν θεραπεία!! Το 75% των παιδιών έχουν ήδη κατακτήσει την καθιστή θέση ή/και βαδίζουν ανεξαρτήτου τύπου νόσου. Διαφαίνεται ότι οι νέες θεραπείες έχουν βελτιώσει τόσο την επιβίωση όσο και τη λειτουργικότητα και έχουν φέρει την ελπίδα στις οικογένειες.